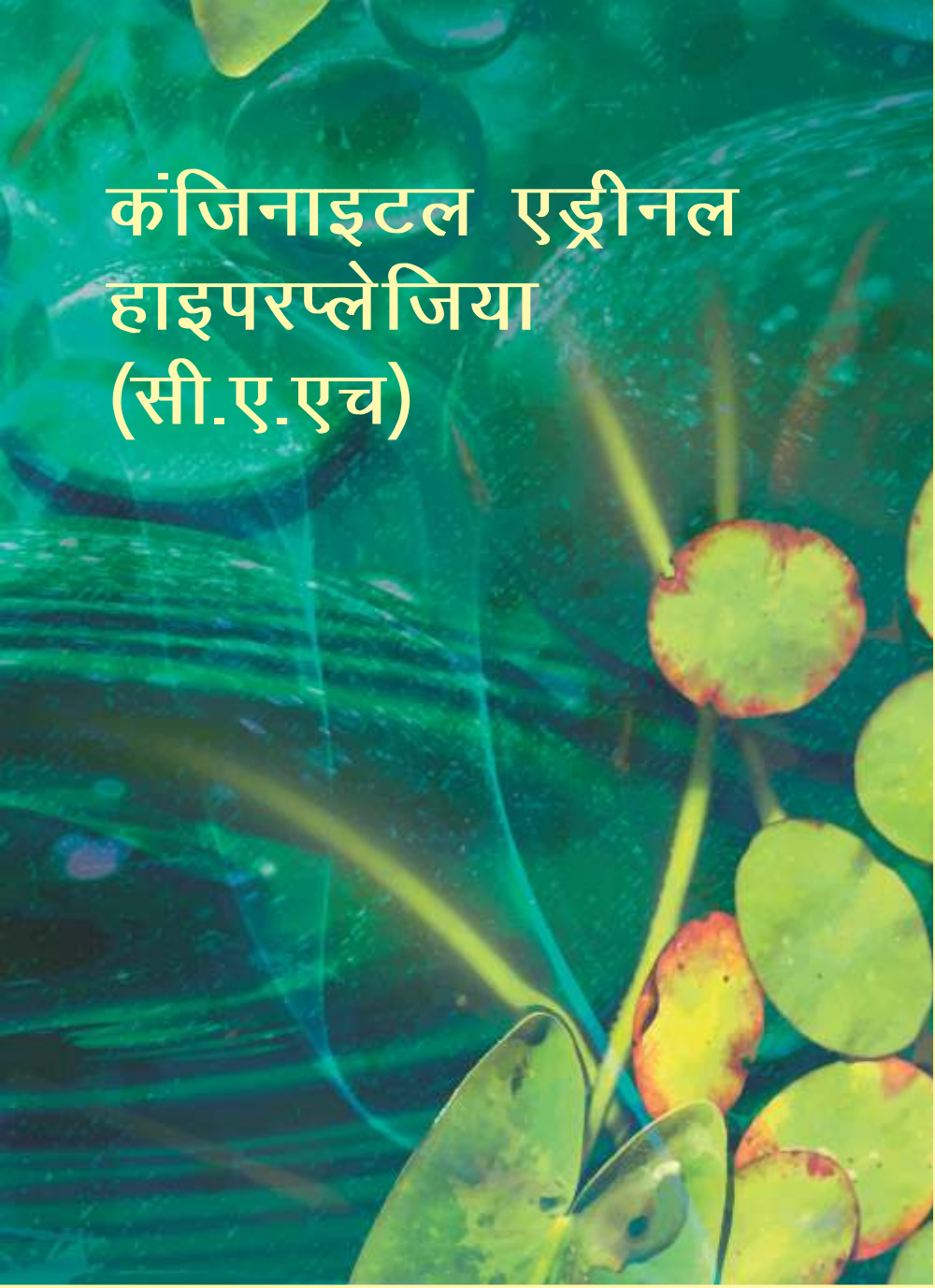
कंजिनाइटल एड्रीनल हाइपरप्लेजिया (सी.ए.एच)



Australasian Paediatric Endocrine Group

International Society for Pediatric & Adolescent Endocrinology
ISPAE

कंजिनाइटल एड्रीनल हाइपरप्लेजिया (सी.ए.एच)

Australasian Paediatric Endocrine Group

Indian Society for Pediatric & Adolescent Endocrinology

ISPAE

ईण्डैक्स

इस पुस्तक के बारे में	1
परिचय	3
सामान्य रूप से एड्रीनल ग्लैंड क्या करता है?	4
कोर्टिसोल उत्पादन का नियंत्रण	5
क्यों होता है सी.ए.एच?	6
सी.ए.एच के प्रकार	7
सी.ए.एच. किन्हें हो सकता है?	9
सी.ए.एच का निदान	11
सी.ए.एच के लिए उपलब्ध इलाज	12
जन्म के पूर्व का इलाज	13
सी.ए.एच से पीड़ित लड़कियों की विशेष जरूरतें	14
सी.ए.एच से पीड़ित बच्चों के लिये महत्वपूर्ण सुझाव	16
प्रश्न उत्तर	18
शब्दकोष	20
टिप्पणी	22

इस पुस्तक के बारे में

इस बुकलेट 'कंजिनाइटल एड्रीनल हाइपरप्लेजिया' का उद्देश्य है कि एड्रीनल ग्लैण्ड, कंजिनाइटल एड्रीनल हाइपरप्लेजिया (सीएएच) के बारे में मुख्य जानकारी प्रदान की जाए। हम आप सब को इस पुस्तिका को पढ़ने के बाद अपने डॉक्टर के साथ इस बीमारी के बारे में चर्चा करने के लिए प्रोत्साहित करते हैं। हम आशा करते हैं कि आप सब के लिए यह बुकलेट बहुत बहुमूल्य जानकारी देने मे सफल रहे।

इस बुकलेट के अंग्रेजी अनुवाद को डॉ प्रोफेसर मारिया क्रैग एवं डॉ ऐन्न मेग्यूर बाल एंडोक्राइनोलॉजिस्ट, ए पी इ जी के सदस्य और आईरीन मिशेल, एंडोक्राइन नर्स (सिडनी बाल चिकित्साल्य, आस्ट्रेलिया) की सहायता से 2011 में संशोधित किया गया। डॉ कैथरीन चूंग एवं प्रोफेसर गैरी वॉर्न के द्वारा इस पुस्तिका की समीक्षा की गई।

डॉ मारगरेट जैकरीन (रोयल बाल चिकित्साल्य, आस्ट्रेलिया) और डॉ. ऐन्न मेग्यूर ने ए पी इ जी की ओर से हार्मोनस ऐण्ड मी श्रृंखला की समीक्षा की है।

डॉ सुधा राव, जो की भारतीय समाज के बाल चिकित्सा और किशोर अन्तरू स्रावीविज्ञान (ISPAE) की सदस्य है और उनकी छात्रा डॉ. मुदिता ढींगड़ा ने यह पुस्तिका को भारतीय परिदृश्य को ध्यान में रखते हुए संशोधित किया है।

डॉ. मुदिता ढींगड़ा ने इस पुस्तिका का हिन्दी में अनुवाद किया है। ISPAE ने अंतिम संस्करण को मंजूरी दी है।

परिचय

कंजिनाइटल एड्रीनल हाइपरप्लेजिया (सीएएच) एक आनुवान्शीक बीमारी है जिसमें कि शरीर मे एड्रीनल ग्लैंड से हार्मोन नही बन पाते हैं।

इस कनडीशन के नाम से यह जानकारी मिलती है कि एड्रीनल ग्लैंड का आकार जन्म से बढ़ गया होता है।

एड्रीनल ग्लैंड दो छोटी ग्रंथियाँ हैं जो गुर्दे के ऊपर होती हैं। इस ग्रंथी के दो हिस्से होते हैं, बाहर का कोरटैक्स और अनदर का मेड्युला। बाहर का भाग (कोरटैक्स), तीन प्रकार के हार्मोन का उत्पादन करता है – कौरटिसौल, एल्डोस्टीरोन, एण्ड्रोजन (नरहार्मोन)। अन्दर का भाग (मेड्युला) एड्रिनलीन (शरीर का तनाव हार्मोन) बनाता है।

सी.ए.एच (कंजिनाइटल एड्रीनल हाइपरप्लेजिया) में बाहर का भाग (कोरटैक्स) मे हार्मोन उत्पन्न होने में समस्या होती है, जिसमें ज्यादातर कौरटिसौल और कभी कभी एल्डोस्टीरोन नही उत्पन्न होता है। बिना किसी इलाज के शरीर मे कौरटिसौल और एल्डोस्टीरोन की मात्रा कम और एण्ड्रोजन (नरहार्मोन) की मात्रा ज्यादा हो जाती है।

सामान्य रूप से एड्रीनल ग्लैंड क्या करता है ?

एड्रीनल ग्लैंड से बनाए हुए हार्मोन शरीर के विकास के लिये बहुत जरूरी होते हैं।

तीन हार्मोन, कौरटिसौल, एल्डोस्टीरोन, एण्ड्रोजन (नरहार्मोन) एड्रीनल ग्लैंड में कोलेस्ट्रोल से बनते हैं।

कौरटिसौल हार्मोन शरीर में ताकत, ब्लडप्रेशर, शुगर और बीमारी से लड़ने की क्षमता के लिये बहुत आवश्यक है। कौरटिसौल हार्मोन तनाव (जैसे कि इन्फैकशन, चोट लगना, ओपरेशन) से लड़ने में शरीर कि मदद करता है।

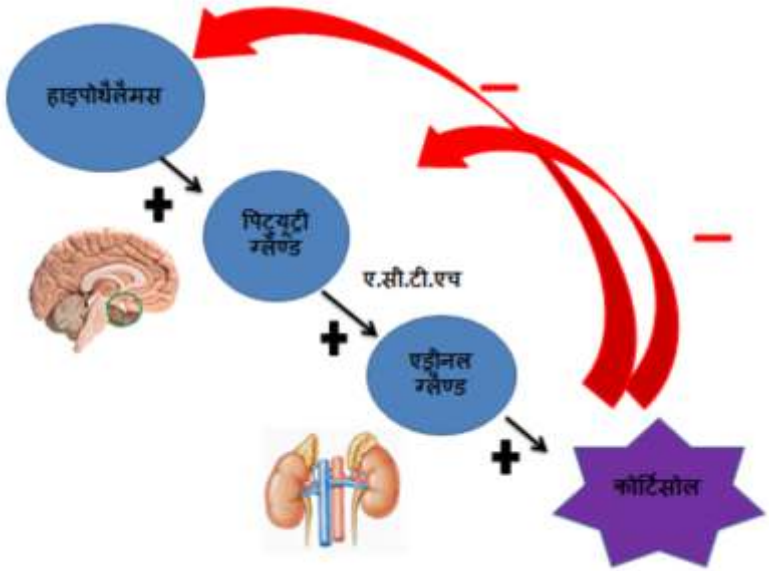
एल्डोसटिरोन शरीर में नमक की मात्रा को विनियमित रखता है। जब शरीर में नमक की मात्रा कम हो जाती है (जैसे कि उल्टी, दस्त, पानी की कमी) एल्डोस्टीरोन गुर्दे से नमक उत्सर्जन कम करता है और जब नमक की मात्रा ज्यादा हो जाती है (जैसे कि ब्ल्ड प्रेशर बढ़ना, सूजन आना) एड्रीनल ग्लैंड एल्डोस्टीरोन का उत्पादन कम कर देता है जिससे कि गुर्दों से नमक का उत्सर्जन बढ़ जाता है।

एड्रीनल ग्लैंड से एण्ड्रोजन (टैस्टौस्टिरोन) हार्मोन दोनों नर और मादा में बनता है जोकि नर में प्रजनन (यौन) अंगों के विकास और दोनों लिंग मे यौवन के दौरान जघन (प्यूबिक) बालों के आने के लिये जरूरी होता है। टैस्टौस्टिरोन वृषण और अंडाशय में भी थोडी मात्रा में बनता है।

कोर्टिसोल उत्पादन का नियंत्रण ....

एड्रीनल ग्लैण्ड से बनने वाला कोर्टिसोल हार्मोन की मात्रा का नियंत्रण मस्तिष्क के आधार में स्थित एक छोटे से ग्लैण्ड, पिट्यूट्री ग्लैण्ड से होता है, जो हाइपोथैलैमस नामक मस्तिष्क के एक भाग से जुड़ा हुआ है। जब शरीर में अधिक कोर्टिसोल की जरूरत होती है (जैसे कि तनाव), हाइपोथैलैमस तब पिट्यूटरी ग्रंथी को उत्तेजित करता है जो ए.सी.टी.एच नाम का हार्मोन बनाता है।

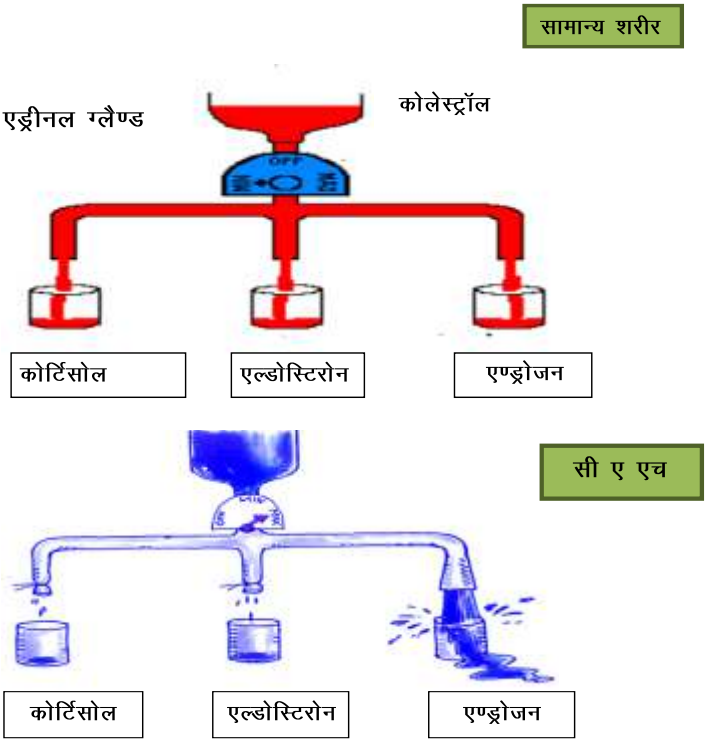
ए.सी.टी.एच रक्त प्रवाह में जारी होके एड्रीनल ग्लैण्ड से अधिक मात्रा में कोर्टिसोल उत्तेजित करता है, जैसे जैसे कोर्टिसोल की मात्रा शरीर में बढ़ती जाती है, हाइपोथैलैमस अधिक कोर्टिसोल की मात्रा पहचान कर पिट्यूट्री ग्लैण्ड से ए.सी.टी.एच का उत्पादन रोक देता है जिससे कि शरीर में कोर्टिसोल की उचित मात्रा बनी रहे।



क्यों होता है सी.ए.एच ?

एड्रीनल कोरटैक्स में कोलेस्ट्रॉल से स्टेरॉयड हार्मोन बनाने की प्रक्रिया मे कई कई एंजाइमों (स्त्राव) का योगदान होता है। सी.ए.एच मे इन एंजाइमों में से किसी एक में कमी आ जाती है जिससे कोर्टिसोल और/या एल्डोसटिरोन नही बन पाते।

जब पिट्यूट्री ग्लैण्ड कोर्टिसोल की कम मात्रा को पहचानता है तो ए.सी.टी. एच का उत्पादन बढ़ जाता है, जो एड्रीनल ग्लैण्ड को अत्यधिक उत्तेजित करके उसके आकार को बढ़ा देता है। इस प्रक्रिया से अत्यधिक एण्ड्रोजन का उत्पादन होता है व कौरटिसौल और एल्डोसटिरोन की कमी हो जाती है।



सी.ए.एच के प्रकार ..

सी.ए.एच के तीन मुख्य प्रकार होते हैं –

1. नमक की कमी वाला (साल्ट लूजिंग सी.ए.एच)
2. बिना नमक की कमी वाला (नौन साल्ट लूजिंग सी.ए.एच)
3. थोड़ी उम्र के बाद शुरू होने वाला (जो आम प्रकार है और कभी कभी डाइगानेसिस भी नही हो पाता)

सी.ए.एच के गंभीर प्रकार को 'क्लासिकल सी.ए.एच' और मामूली प्रकार को 'नौन क्लासिकल सी.ए.एच' कहा जाता है। सी.ए.एच किस प्रकार का है, वह एंजाइम की कमी पर निर्भर करता है।

1. नमक की कमी वाला (साल्ट लूजिंग सी.ए.एच):

सी.ए.एच के इस प्रकार में 'साल्ट लूजिंग सी.ए.एच' कहा जाता है, बहुत ज्यादा मात्रा में एंजाइम की कमी होने की वजह से होता है जिस से कौरटिसौल और एल्डोसटिरोन की कमी व एण्ड्रोजन (नरहार्मोन) की मात्रा बढ़ जाती है। कोई लड़का इस प्रकार के सी.ए.एच के साथ पैदा होता है, तो वे पूरी तरह से सामान्य दिखता है या फिर गुप्तांगो का कालापन हो सकता है। आमतौर पर शिशु मे सबसे पहले दूध न पीना, वजन ना बढ़ना या कम होना, उल्टी जैसे लक्षण होते हैं जोकि दूसरे या तीसरे सप्ताह के उम्र में दिखाई देते हैं। यह लक्षण एल्डोसटिरोन की कमी से शरीर में नमक और पानी की मात्रा कम होने की वजह से होते हैं जिसे तत्काल चिकित्सा उपचार की आवश्यकता होती है।

लड़कियों में डाइगनोसिस आसानी से हो जाता है क्योंकि उनमें प्रायः में गुप्तांगों में असामान्यता होती है (जनम से पेहले एण्ड्रोजन का अत्यधिक उत्पादन की वजह से)। योनि की बाहरी परतों का आकार बढ़ के आपस में जुड़ सकता है और क्लाइटोरिस का आकार भी बढ़के लिंग की तरह दिख सकता है जिससे शिशु लड़का है या लड़की है, एक नजर में बताना मुश्किल हो जाता है।

शिशु का सैक्स कैरयोटाइप (आनुवंशिक टैस्ट) द्वारा निर्धारित किया जाना चाहिए। सी.ए.एच का निदान एक रक्त की जाँच 17–हाइड्रोक्सि प्रोजैस्टिरोण से होता है जो जनम के तीसरे दिन किया जाता है। अगर लड़कियों के डाइगनोसिस में देरी हो जाती है तो वे भी लड़कों की तरह शरीर में नमक खोने के लक्षण (जैसे कि उल्टी, वजन न बढ़ना) के साथ अस्पताल में लाई जाती हैं जिसमे कभी कभी जीवन का धोखा भी हो सकता है।

2. बिना नमक की कमी वाला (नौन साल्ट लूजिंग सी.ए.एच):

नौन सौल्ट लूजिंग सी.ए.एच वाले शिशु की नवजात उम्र में बहुत गंभीर स्थिति नहीं होती। लड़कियों में इस प्रकार के सी.ए.एच का आमतौर पर जन्म के समय ही निदान हो जाता है क्योंकि उनमे गुप्तांगों में असामान्यता होती है। कभी कभी यह असामान्यता जनम के समय स्पष्ट नही होती किंतु क्लाइटोरिस का आकर बढ़ना जारी रहता है और बाद मे अधिक स्पष्ट होने पर निदान होता है। लड़कों मे लिंग का आकार बढ़ता है व जघन में बाल उम्र से पहले आ जाते हैं। क्योंकि इस प्रकार के सी.ए.एच मे एल्डोस्टीरोन की कमी नही होती इसलिए यह शिशु को साल्ट लूजिंग टाइप जैसे लक्षण नहीं होते।

नौन साल्ट लूजिंग सी.ए.एच में मामूली मात्रा में एंजाइम की कमी होती है जिससे कोर्टिसोल और एल्डोस्टीरोन की मात्रा थोड़ी ही कम होती है, पर केवल एण्ड्रोजन की मात्रा बढ़ जाती है। बचपन में इस हालत के लक्षण शिशु का तेजी से विकास और जघन पे बाल का उपस्थित होना होता है। एण्ड्रोजन की अधिक मात्रा की वजह से हड्डियों की तेजी से परिपक्वता होती है जिसकी वजह से हालांकि इन लड़कों और लड़कियों के अपने बचपन के दौरान विकास तेजी से होता है, पर बड़े होकर उनकी ऊँचाई कम रहती है।

3. थोड़ी उम्र के बाद शुरू होने वाला सी.ए.एच

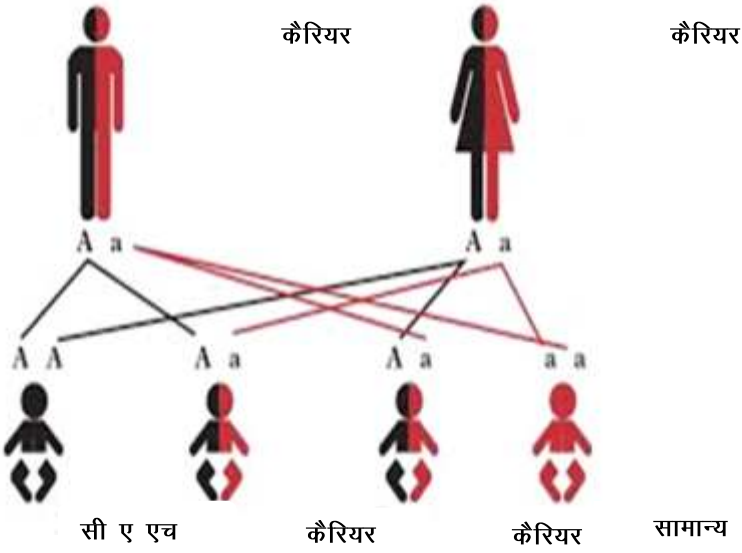
इस तरह का सी.ए.एच (नौन–क्लासिकल) सबसे कम तेज का टाइप है। इसके लक्षण तेजी से विकास होना, मुँहासे, चेहरे और जघन पर बाल आना होता है। कुछ लड़कियाँ बचपन में बिल्कुल सामान्य होती हैं और यौवन के समय चेहरे पे बाल, मुँहासे और अनियमित महीना के साथ डॉक्टर की सलाह लेती हैं। लड़कों में आमतौर पर कोई लक्षण नही होते, लेकिन बाद में बांझपन की परेशानी हो सकती है।

सी.ए.एच किन्हें हो सकता है ?

सी.ए.एच एक आनुवंशिक बीमारी है। यह क्यों होती है, उसके लिए गुण सूत्रों और जीन की जानकारी होना आवश्यक है। गुण सूत्र एक धागे के समान हमारे शरीर की हर कोशिका में होते हैं। गुणसूत्रों में छोटे छोटे जीन होते हैं जो आनुवंशिक जानकारी अगली पीढ़ियो में पहुँचाते हैं।

हमारे शरीर की हर कोशिका में गुणसूत्रों के 23 जोड़े होते हैं जिसमें से प्रत्येक जोड़ी में एक मां और एक पिता से विरासत में मिलते हैं। सी.ए.एच होता है जब एड्रीनल एंजाइम उत्पादन के लिए जीन में परिवर्तन होता है जिसके परिणाम उचित मात्रा में एड्रीनल एंजाइम नही बन पाता। पीड़ित शिशु मे दो दोषपूर्ण जीन आते हैं जिनमें से एक माँ और एक पिता से आता है।

जब माता पिता में दोषी जीन होता है तो प्रत्येक औलाद में चार में से एक संभावना सी.ए.एच की, चार में से एक सामान्य होने की और दूसरी संभावना माता पिता के समान कैरियर (एक सामान्य और एक दोषी जीन) की होती है।



जब दोनों माता–पिता की कोशिकाओं से सी.ए.एच का दोषित जीन अगली पीढ़ी को जाता है, तब ही सी.ए.एच से पीड़ित शिशु का जन्म होता है। यदि केवल माता या पिता दोनों मे से एक का जीन अगली पीढ़ी को जाता है तो वह शिशु केवल कैरियर होता है (माता पिता की तरह) और बीमारी से अप्रभावित रहता है।

सी.ए.एच का निदान

सी.ए.एच बीमारी का निदान उसके लक्षण या परिवार के अन्य लोग पीड़ित हों तो जल्दी किया जा सकता है। सी.ए.एच के निदान की पुष्टि रक्त या पेशाब की जांच से की जा सकती है।

सी.ए.एच कैरियर का निदान

शरीर में स्टेराएड की मात्रा की जांच से सी.ए.एच का निदान करने में मदद हो सकती है। हालांकि आनुवंशिक टैस्ट अधिक विश्वसनीय विधि है।

जन्म के पूर्व का निदान

सी.ए.एच का निदान जन्म के पहले भी हो सकता है जिन परिवार में पहले से ही एक शिशु पीड़ित है, यह माँ की गर्भावस्था के दौरान गर्भाशय के अंदर के पानी या फिर छोटे से टुकड़े से किया जा सकता है। आम तौर पर यह जांच 10 से 12 हफ्ते के गर्भ में और पानी की जांच 14 से 18 हफ्ते में की जाती है।

यदि आपके परिवार में पहले से ही सी. ए.एच का बच्चा है और अगर आप गर्भवती होने की सोच रहे हैं या गर्भवती हो गये हैं तो जल्द से जल्द डॉक्टर की सलाह लेना महत्वपूर्ण है ताकि आनुवंशिक परीक्षण गर्भावस्था के प्रारंभिक दिनों में ही किया जा सके।

सी.ए.एच के लिए उपलब्ध इलाज

सी.ए.एच के इलाज के दौरान निम्न लिखित लक्ष्य है : –

1) नमक और पानी का संतुलन
2) एड्रीनल क्राइसिस से बचाव
3) रक्त में शक्कर का प्रमाण नियमित रखना (खासकर नवजात शिशु, तनाव, बुखार में)
4) सामान्य वृद्धि और यौन विकास

इसका मतलब यह है कि जो हार्मोन की कमी है, उसके बदले में उस की दवा दी जाए। यह एक आजीवन इलाज है और डॉक्टर की निगरानी में ही होना चाहिए।

कौरटिसौल की कमी एक सिंथेटिक स्टेरॉयड से पूरी की जाती है जिसका नाम हाइड्रोकॉर्टिसोन (हाइजोन) है। कभी कभी किशोर अवस्था में और विकास का समापन हो जाने पर प्रैडनिसोलोन या डैक्सामिथोजोन नामक सिंथेटिक स्टेरॉयड दिये जाते हैं। यह सभी सिंथेटिक स्टेरॉयड सस्ते होते हैं और गोली के रूप में मेडिकल में उपलब्ध है। हाइड्रोकॉर्टिसोन इञ्जैकशन में भी उपलब्ध है।

हाइड्रोकॉर्टिसोन (हाइजोन) की मात्रा बच्चे की आवश्यकता के अनुसार बढ़ाई या घटाई जाती है और यह गोली दिन में 3 बार (8 घंटे के अंतर) पर दी जाती है। स्वस्थ लोगों के शरीर में कौरटिसौल का स्तर तनाव में, जैसे कि बुखार, संक्रमण, शल्य चिकित्सा के समय बढ़ जाता है इसलिए सी.ए.एच से पीड़ित बच्चो में तनाव के दौरान अधिक हाइड्रोकॉर्टिसोन देना पड़ता है। तनाव के समय हाइड्रोकॉर्टिसोन की मात्रा बढ़ाना बहुत महत्वपूर्ण है क्योंकि कौरटिसौल शरीर में ब्लडप्रैशर और शक्कर को सामान्य बनाए रखता है। मात्रा बढ़ाने की सलाह अपने डॉक्टर या विशेषज्ञ से लें।

साल्ट लूजिंग सी.ए.एच में एल्डोसटिरोन की कमी भी होती है। इसलिए इन बच्चों में कौरटिसौल और एल्डोसटिरोन दोनों की जरूरत होती है। इस स्थिति में हाइजोन के साथ एक फ्लूड्रोकोर्टिसोन नामक सिंथेटिक हार्मोन दिया जाता है जिससे गुर्दो से नमक का निकलना रोका जा सके। फ्लूड्रोकोर्टिसोन भी गोली के रूप में उपलब्ध है जो दिन में एक या दो बार दिया जाता है। साल्ट लूजिंग सी.ए.एच में, जीवन के पहले वर्ष में नमक की खुराक (1/2 ग्राम/प्रतिदिन) खाने या दूध में डाल के दी जाती है। एक साल की उम्र के बाद फ्लूड्रोकोर्टिसोन और खाने में सामान्य नमक भी काफी होता है।

जन्म के पूर्व का इलाज

यह संभव है कि जनम से पहले, गर्भावस्था के दौरान होने वाली लड़की जननांग एण्ड्रोजन की अत्याधिक मात्रा के एक्सपोजर से रक्षा की जा सके। इस स्थिति में माँ का इलाज एक डैक्सामिथोजोन नामक सिंथेटिक हार्मोन द्वारा किया जा सकता है, बशर्ते यह 9 सप्ताह से पहले और सही खुराक में दिया जाए। सभी महिलाएँ जिनके परिवार में सी.ए.एच और गर्भावस्था के लिए योजना बना रही हैं उन्हें डैक्सामिथोजोन द्वारा लड़की नवजात शिशु के जननांग में असामान्यता को रोकने की सम्भावना के बारे में जानकारी होनी चाहिए। यह इलाज अभी भी प्रयोगात्मक है और अनुभवी एंडोक्राइनोलॉजिस्ट की उपस्थिति में ही किया जाना चाहिए। इस प्रकार के इलाज में माँ का बी.पी और वजन भी बढ़ सकता है।

गर्भावस्था से पहले (आरोपण के पूर्व) आनुवांशिक निदान भी संभव है जो उन परिवारों में किया जा सकता है जिनमें पहले से ही सी.ए.एच से प्रभावित बच्चा है और उसके गुणसूत्र असामान्यता मालूम है। हालांकि यह टैस्ट बहुत महंगा है।

सी.ए.एच से पीड़ित लड़कियों की विशेष जरूरतें

सी.ए. ऐच. से पीड़ित कुछ कन्याओं को गुप्ताँगो के पुनर्निर्माण ऑपरेशन की जरूरत होती है। ऑपरेशन अधिकतर एक वर्ष की आयु के अंतर्गत कर दिया जाता है, लेकिन उसके बाद अन्य छोटे ऑपरेशन की जरुरत पड़ सकती है। ऑपरेशन में क्लाइटोरिस का आकर छोटा किया जाता है, यौनि को ढकने वाली परतों को अलग किया जाता है तथा यौनि के छेद को बड़ा किया जाता है। बाहरी गुप्ताँगो में बदलाव लाने वाली हॉर्मोन से जुड़ी समस्याएं अंडाशय, फैलोपियन ट्यूब्स, गर्भाशय और यौनि का ऊपरी 2/3 हिस्सा को प्रभावित नहीं करती हैं। सी.ए. ऐच. में यह अंग हमेशा ठीक होते हैं।

प्रजनन क्षमता

आधुनिक चिकित्सा की मदद से ज्यादातर कन्याएं, जिनका सी. ए. ऐच. नियंत्रण में रहे, उपजाऊ रह सकती हैं। अगर उनकी स्थिति पौलिसिस्टिक अंडाशय से जटिल हो तो उपजाऊपन प्रकट होने में अधिक समय लग सकता है। हालांकि, यदि सी.ए.एच का नियंत्रण अच्छा है और जीवन भर बना रहे, तो प्रजनन क्षमता सामान्य होनी चाहिए।

सी.ए. ऐच. से पीड़ित महिलाओं में गर्भावस्था के दूसरें ट्रिमस्टर के दौरान एण्ड्रोजन की मात्रा तीव्र गति से बढ़ सकती है। ऐसे में मादा शिशु को इसके प्रभाव से बचाने के लिए स्टेरॉयड की डोज बढ़ाने की आवश्यकता पड़ सकती है।

जन्म के समय ज्यादा सावधानी बरतनी पड़ती है। ऐसे में विशेष प्रसूति सलाह लेना उचित है क्योंकि जिन महिलाओं के पहले कईं पुनर्निर्माण ऑपरेशन हुए हैं, उन्हें डिलीवरी के लिए भी ऑपरेशन की जरुरत पड़ सकती है।

लेबर के समय तनाव ज्यादा होने के कारण ज्यादा स्टेरॉयड की जरूरत

होती है। ज्यादातर ये इंजेक्शन द्वारा दिए जाते हैं। साथ में ग्लूकोस का पानी भी दिया जाता है।

बाल रोग विशेषज्ञ को शिशु के जन्म के दौरान उपस्थित रहना चाहिए। जनम के बाद कुछ समय तक माँ की ज्यादा स्टेराएड की आवश्यकता के कारण शिशु का एड्रीनल ग्लैण्ड दबाव में रहता है।

आमतौर पर जनम के तीसरे या चौथे दिन पर शिशु के शरीर मे शक्कर की मात्रा कम हो सकती है और यह बार–बार चैक करना महत्वपूर्ण और आवश्यक है।

माता की स्टेरोइड की मात्रा जनम के 2 या 3 दिन बाद सामान्य हो जाती है।

कुछ लड़कियाँ जिन्हें सी.ए.एच है और जिनकी बचपन मे सर्जरी हुई है, उन्हें यौन संबंधों के दौरान कठिनाइयों का सामना करना पड़ सकता है जैसे कि योनि का सूखापन और कसना। इस स्थिति में स्त्रीरोग विशेषज्ञ की राय लेनी चाहिए।

सी.ए.एच से पीड़ित कुछ लड़कियाँ किशोर अवस्था में खुद को अनिश्चितता में पा सकती हैं। इस स्थिति से लड़ने के लिये मनोचिकित्सक और परिवार के समर्थन की जरूरत होती है।

सी.ए.एच से पीड़ित बच्चों के लिये महत्वपूर्ण सुझाव

सी.ए.एच (कञ्झनाइटल एडरीनल हाइपरप्लेजिआ) एक ऐसी बीमारी है जिसमें शरीर में कोर्टिसोल और/या एल्डोसटिरोन नाम के होर्मेन नही बन सकते जिसकी वजह से हमारे शरीर में ताकत, ब्लडप्रेशर, शुगर, नमक और तनाव से लड़ने की क्षमता मे कमी आ सकती है और एंड्रोजन नाम के होर्मोन की मात्रा बढ जाती है।

इस बीमारी का इलाज हाइजोन (हाईड्रोकॉर्टिसोन) (hydrocortisone) और फ्लूड्रोकोर्टिसोन (fludrocortisone) नाम की गोली से होता है जोकि आजीवन लेनी पड़ती है।

अगर आपके शिशु को सी.ए.एच है, तो जब भी शिशु को कोई तनाव जैसे कि तेज बुखार, पेट खराब, छाती मे चेप हो जाए तो जो मात्रा/खुराक हाइजोन की आप रोज दे रहे हैं वह तीन गुणा कर दीजिए। मात्रा में बदलाव आपके शिशु विशेषज्ञ की सलाह से ही करें।

यदि शिशु को उल्टी/दस्त या फिर गंभीर बीमारी हो जाए तो हाईड्रोकॉर्टिसोन तुरंत इंजैक्शन से दें। इंजैक्शन समय से ना देने पर शिशु की जान को खतरा हो सकता है।

यदि शिशु सुस्त या बेहोश हो जाए तो तुरंत हाईड्रोकॉर्टिसोन इंजैक्शन दे कर एम्बुलेंस को बुलाए।

हाईड्रोकॉर्टिसोन इंजैक्शन की मात्रा नीचे बनी हुए तालिका मे दी गई है।

उम्र	वजन	हाईड्रोकॉर्टिसोन मात्रा
6 महीने	(< 7 किलोग्राम)	25 mg
6 महीने–2 साल	(8–12 किलोग्राम)	50 mg
3–10 साल	(13–30 किलोग्राम)	75 mg
> 10 साल	(>30 किलोग्राम)	100–200 mg

हाईड्रोकॉर्टिसोन का इंजैक्शन देने के बाद शिशु को अस्पताल ले जाएँ जहाँ कि सलाइन दिया जा सके और शक्कर जाँच की जाए। यदि शिशु की तबियत में सुधार ना आए तो हाईड्रोकॉर्टिसोन का इंजैक्शन दोबारा दीजिए।

सी.ए.एच (कंजेनिटल एडरीनल हाइपरप्लेजिआ) से पीड़ित बच्चों को एक आई–कार्ड या फिर डाक्टर के द्वारा लिखित पत्र हर वक्त रखना चाहिए जिसमें बीमारी तथा हाईड्रोकॉर्टिसोन इंजैक्शन देने की जानकारी हो।

यदि कोई आप्रेशन की जरुरत हो तो विशेषज्ञ से सलाह लें।

प्रश्न उत्तर

क्या सी.ए.एच से पीड़ित बच्चे बड़े होकर उचित कद के हो सकते हैं ?

उचित चिकित्सा की मदद से, यह बच्चे उचित ऊँचाई प्राप्त कर सकते हैं। लेकिन कई बार अच्छी से अच्छी चिकित्सा के बावजूद भी कुछ बच्चों का कद छोटा रह सकता है। देर से चिकित्सा शुरू होने पर भी बच्चों की ऊँचाई छोटी रह सकती है।

क्या स्टेरॉयड द्वारा इलाज हानिकारक है?

उचित मात्र में दिया गया स्टेरॉयड हानिकारक नहीं होता क्योंकि वह सिर्फ शरीर में स्टेरॉयड की कमी को पूरा करता है। लेकिन अधिक मात्रा एवं लम्बे समय तक दिए जाने पर हाईड्रोकॉर्टिसोन से विकास की गति धीमी हो सकती है। फ्लूड्रोकॉर्टिसोन अगर अधिक मात्रा में ली जाये तो ब्लड प्रेशर बढ़ सकता है, जो कि मात्रा कम कर देने पर ठीक हो जाता है।

स्टेरॉयड की मात्रा का अनुमान कैसे लगाया जाता है?

हर मरीज की खुराक अलग होती है। नॉनसाल्ट लूजर्स की खुराक साल्ट लूजर्स से कम होती है। बच्चे के विकास के साथ–साथ डोज बढ़ती है और यौन अवस्था में मात्रा तीव्रगति से बढ़ सकती है। बच्चे के विकास की गति हाईड्रोकॉर्टिसोन की उचित खुराक का सबसे विश्वसनीय संकेत होती है, हालाँकि खून की जांच भी उपयोगी होती है।

शरीर में 17 ह्यड्रोक्सीप्रोजेस्टरोन (17 ओ. ऐच. पी.) आदि एड्रेनल हॉर्मोन्स का उचित स्तर जानने के लिए ब्लडप्रेशर की जांच और खून के टेस्ट किये जाते हैं। शरीर में नमक की पर्याप्तता जानने के लिए भी खून की जांच की जाती है।

दिन के किस समय दवा देनी चाहिए?

दवा ज्यादातर दिन में तीन बार दी जाती है। हार्मोन विशेषज्ञ उचित मात्रा और सही समय की सलाह देते हैं।

क्या हॉर्मोन से होने वाले इलाज के समय बच्चे का टीकाकरण हो सकता है ?

हाँ। सी ए. ऐच. में दिए जाने वाले हॉर्मोन की मात्रा सिर्फ उतनी होती है जिससे कि शरीर में उनकी प्राकृतिक मात्रा बनी रहे। सी. ए. ऐच. से पीड़ित बच्चों का पूरा टीकाकरण होना चाहिए। टीकाकरण के दौरान बच्चा स्वस्थ होना चाहिए। स्टेरॉयड द्वारा इलाज किये जाने वाले किसी अन्य रोग में स्थिति कुछ और रह सकती है।

कितने–कितने समय के बाद हार्मोन विशेषज्ञ के पास ले जाना चाहिए?

नियमित जांच से ही सी. ए. ऐच. की चिकित्सा सफल हो सकती है। विकास की गति एवं हड्डियों की परिपक्वत्ता की नियमित परख और ब्लड प्रेशर एवं खून की जांच की मदद से ही विशेषज्ञ सर्वोचित चिकित्सा प्रदान कर पाते हैं। आम तौर पर साल में 3 से 4 बार बच्चे को विशेषज्ञ के पास ले जाना चाहिए।

क्या ये बच्चे एक आम जिन्दगी जी सकते हैं?

हाँ। सावधानी से किये जाने वाले इलाज की मदद से यह बच्चे एक आम जिन्दगी जी सकते है। हालाँकि सी. ए. ऐच. से पीड़ितों को कई मुद्दों का सामना करना पड़ता है, उनकी मदद की जा सकती है। बच्चों एवं बड़ों के एंडोक्रिनोलॉजिस्ट, स्त्री रोग विशेषज्ञ, प्रजनन विशेषज्ञ, मानसिक रोग विशेषज्ञ आदि ऐसे रोगियों की मदद करने में महत्वपूर्ण सिद्ध हो सकते हैं।

शब्दकोष

किशोरावस्था – यौवन और परिपक्वता के बीच विकास की स्थिति में

एण्ड्रोजन – नर आंतरिक रस। पुरुष एवं महिलाओं में यह एड्रेनल ग्लैंड से बनता है। दोनों में ही जघन बाल बनाने में इसका योगदान होता है। पुरुषों में वृषण द्वारा यह अधिक मात्रा में बनता है और उनके यौवन के विकास में मदद करता है। सी.ए.ऐच. के मरीजों में यह अधिक मात्रा में बनता है।

गुणसूत्र – कोशिका के केंद्रक में स्थित धागे के समान एक रचना, गुणसूत्र आनुवंशिक विशिष्टताओं को संतान में संचारित करता है।

क्लाइटोरिस – भगशेफ, पुरुष के लिंग के समान महिलाओं का एक अंग।

एंजाइम – किण्वकय किसी कोशिका द्वारा उत्पन्न एक जटिल प्रोटीन, किण्वक कई प्रकार के होते हैं।

जीन, (पित्रैक) – गुणसूत्र पर किसी निश्चित स्थान पर स्थित रहने वाली आनुवंशिकता की एक मूलभूत इकाई, आनुवंशिक लक्षण जीनों के जोड़ों द्वारा नियंत्रित होते हैं।

हार्मोन

किसी ग्रंथि, अंग या शरीर के भाग में उत्पन्न होने वाला एक रासायनिक तरल जो रक्त द्वारा शरीर के दूसरे भाग में ले जाया जाता है, हार्मोन की कमी या अधिकता से शरीर में कई परिवर्तन होते हैं।

हाइपोथैलेमस – मस्तिष्क के अंदर की अंडे के आकार की वह बड़ी संरचना जो डाइएनसेफालान का पृष्ठ भाग बनाती है, तनाव के कारण, मस्तिष्क में अधश्चेतक (हाइपोथैलेमस) उत्तेजित हो जाता है।

अंडाशय – मादा जननांग जहाँ डिंब का निर्माण होता है।

17– हाईड्रोक्सी प्रोजेस्टेरोन

एक स्टेरॉयड हार्मोन है जो आमतौर पर सी.ए.एच के आमरूपों में से अधिकांश में अधिक मात्रा में होता है।

गर्भाशय

मादा की श्रोणि में मांसल अवयव जिसमें भरूण का विकास होता है।

टिप्पणी

Merck Serono
Living science, transforming lives

Merck Serono is a
division of Merck

MERCK